

16 Yaşında Bir Erkek Olguda Pakionişi Konjenita'nın Klinik Bulguları

Clinical Manifestations of Pachyonychia Congenita in a 16 Year Old Boy

R. Özgür ROSTI¹, Serhat İNALÖZ², Kamile ERCİYAS³, Sacide PEHLİVAN¹

¹ Gaziantep Üniversitesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, Gaziantep

² Gaziantep Üniversitesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, Gaziantep

³ Gaziantep Üniversitesi, Periodontoloji Bilim Dalı, Gaziantep

Özet

Pakionişi konjenita; ana bulguları distrofik el ve ayak tırnakları, palmoplantar keratoz, hiperhidroz, oral lökokeratoz ve foliküler keratoz olan otozomal dominant kalıtılan bir sendromdur. Distrofik el ve ayak tırnakları doğumda var olup; oral lökokeratoz, palmoplantar keratoz ve foliküler keratoz gibi diğer bulgular ilerleyen seneler içinde ortaya çıkar. Otozomal dominant kalıtım modeli ile seyreden bu hastalıkta kozmetik sorunlar dışında dikkat edilmesi gereken tıbbi hususlar, ilerleyen dönemlerde larinksin posteriyor komissür tutulumu ve özefagiyal tutulum nedeniyle sese kısılma ve disfaji görülmesidir.

Bu olgu sunumunda, sendromun tipik bulguları olan distrofik el ve ayak tırnakları, oral lökokeratoz ve foliküler keratozu bulunan 16 yaşında bir erkek olgu sunulacaktır.

Anahtar sözcükler: pakionişi konjenita; KRT6A; palmoplantar keratoz; oral lökokeratoz

Abstract

Pachyonychia congenita is an autosomal dominant syndrome with the hallmark findings of dystrophic fingernails and toenails, palmoplantar keratosis and hyperhidrosis, oral leukokeratosis and follicular keratosis. Dystrophic finger and toe nails are present at birth. However, clinical findings such as oral leukokeratosis, palmoplantar keratosis and follicular keratosis appear at later stages. The disease, which is transmitted as an autosomal dominant trait, has medical consequences such as hoarsening of voice and dysphagia due to eusophagial and posterior commissural involvement of larynx other than the obvious cosmetic consequences.

In this case study, a 16 year old boy with the typical findings of the syndrome such as dystrophic hand and finger nails, oral leukokeratosis and follicular keratosis will be discussed.

Key words: pachyonychia congenita; KRT6A; palmoplantar keratosis; oral leukokeratosis.

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg, 2010;3(2):26-29

Geliş Tarihi : 20.02.2011

Kabul Tarihi : 02.05.2011

Yazışma Adresi: Dr. R. Özgür Rosti, Karataş Mah. 400.Cad. Oska Uyum ve Nergis Sitesi 3. Blok D:21 Gaziantep

Tel : 0-533-5265624

Faks : 0-342-3606028

E-posta : ozgurrosti@yahoo.com

Giriş

Pakionişi konjenita (Jadassohn-Lewandowsky sendromu; Jackson-Lawler sendromu; MIM # 167200) deri ve mukozayı tutan distrofik el ve ayak tırnakları, palmoplantar keratoz, hiperhidroz, foliküler keratoz ve oral lökokeratoz ile karakterize otozomal dominant kalıtım ile seyreden bir keratinizasyon bozukluğudur (1). KRT6A, KTR16 ve KRT17 keratin genlerindeki mutasyonlar klinik tablodan sorumludur (2-4). Olgu sunumumuzda, 16 yaşında pakionişi konjenita klinik tanımlı erkek birey ele alınmış ve sendromun klinik özellikleri tariflenerek tanı açısından bilgilendirme amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

16 yaşındaki erkek olgu tırnaklarındaki şekil bozukluğu nedeniyle polikliniğimize yönlendirildi. Aralarında akrabalık olmayan sağlıklı anne ve babanın ikinci gebelikten doğan ilk çocuklarıydı (G3 P2 Ab1). Sağlıklı bir erkek kardeşi bulunan olgunun amcasının bir kız çocuğu Marfan sendromu tanısı almıştı. Aile hikayesinde ek bir genetik hastalık öyküsü yoktu.

Anamnezinde; doğumdan sonra el ve ayak parmak tırnaklarında kalınlaşma başladığı, el içi ve ayak tabanlarındaki derinin sertleşerek beyazlaştığı ve dil

kenarında beyazlaşmaların gözlemlendiği (epizotlar halinde) belirtildi. Özellikle yaz aylarında ayak tabanında yaraların oluştuğu, dirsek ve dizlerde deride kabarma ve pütürleşmenin olduğu ve yaz aylarında denize girince bunların tuzlu suyun etkisiyle gerilediği ve kışın tekrar nüks ettiği ifade edildi. Üç yıl önce ise saçlı deride, vertexin hemen sağ tarafında, kısmi saç dökülmesi yaşandığı belirtildi. Olgu, halen asitretin kapsül 10 mg 1x1, pimekrolimus krem 2x1 ve üre içeren (%4-10) solüsyon kullanmakta idi.

Fizik muayenede; el ve ayak parmaklarında kalınlaşma, tubüler ve sert bir görünüm hakimdi. Tırnakların altında, serbest yüzeyden tırnağın yukarı kalkmasına neden olan sarı-kahverengi bir materyal birikimi izlendi (Şekil 1a). Ağız içi muayenesinde, oral lökokeratoz mevcuttu (Şekil 1b). El içi ve ayak tabanında ise hiperhidroz gözlemlendi. Vücudun geri kalan yerlerindeki deri ise kuru olarak izlendi. Ayak başparmaklarının plantar yüzeyinde ve topuklarda yara skarları mevcuttu (Şekil 1c). Diz ve dirsek yüzeylerinde foliküler papüller ve yüzde erüptif kistler mevcuttu (Şekil 1d ve e).

Olguya bu bulgular ve anamnezden elde edilen bilgiler ışığında Pakionişi Konjenita klinik tanısı kondu.



Şekil 1a. Hastanın distrofik el tırnakları



Şekil 1b. Oral lökokeratoz



Şekil 1c. Ayak başparmağı plantar yüzeyinde skar varlığı



Şekil 1d. Dirsek yüzeyindeki foliküler papüller



Şekil 1e. Yanak ve burun üstünde multipl kistler

Tartışma ve Sonuç

Pakionişi konjenita'da hastaların %97'sinden fazlasında doğumda veya doğumdan hemen sonra tırnaklar kalınlaşmaya başlar, tubüler ve kalın bir görünüme bürünür (5). Tırnak altında seri kahverengi, sert bir materyal birikimi gerçekleşir(6). Bizim olgumuzda da doğumdan hemen sonra el ve ayak tırnaklarında benzer değişiklikler başlamıştı ve muayenede tırnak altındaki tipik birikimler gözlemlendi.

Sendromda, hastaların %79'unda avuç içi ve ayak tabanlarında hiperhidroz bulunur ve vücudun geri kalanı ise kurudur (5). Palmar ve plantar hiperkeratozlar, hayatın ilk bir-iki yılında hastaların %40-65'inde görülür (7). Olgumuzda da avuç içi ve ayak tabanında hiperhidroz vardı. Vücudun geri kalan kısımları ise kuru idi.

Anamnezde, palmar ve plantar hiperkeratoz benzeri lezyonların bulunduğu ve tedavisiz düzeldiği ifade edildi.

Özellikle sıcak havalarda; ayakta parmakların ve topuğun plantar yüzeyinde ve kenarlarda büllerin görüldüğü ve bunların patlayarak enfekte olduğu ve yürümeyi zorlaştırdığı bildirilmiştir (7). Olgumuzun ayak başparmak plantar yüzlerinde ve topuklarda patlayan büllerin iyileşmesi sonucu oluşmuş yara skarları mevcuttu.

Bunlar dışında; dirsekler ve dizlerde foliküler papüller (%65), alopesi, oral lökokeratoz (dilinin dorsal ve lateral sınırlarında beyaz yamalar) (%75) ve deri kistlerinde (%35) sendromda rapor edilen diğer özelliklerdir (5,7-9). Diz ve dirsek yüzeylerinde foliküler papüller ve yüzde erüptif villöz kistler

olgumuzda da bulunmaktaydı. 3 yıl önce verteksin hemen sağ tarafında parsiyel alopesi gözleendiği ailesi tarafından belirtilmişti.

Pakionişi konjenita'da tanı koydurucu olan tırnak değışiklikleridir. Ancak, oral lökokeratoz özgün bir bulgu olmayıp diskeratoz konjenita, herediter benign intraepitelyal diskeratoz, beyaz nevüs hastalığı ve lökoplaki, tilozis ve özefagiyal karsinom hastalığında da görülebilir (1). Bu hastalıklar; özgün klinik tabloları yardımıyla pakionişi konjenita'dan ayırtedilebilir.

Pakionişi konjenita iki alttıpe ayrılmıştır. Pakionişi konjenita tip 1 ve tip 2. Tip 1; KRT6A ve KRT16 genlerinin mutasyonlarından kaynaklanırken; tip 2 ise KRT6B ve KRT17 keratin genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (1). Klinik açıdan; tip 1'de karakteristik tırnak değışikliklerine ek olarak palmoplantar hiperkeratoz ve oral lökokeratoz gözlenirken; tip 2'de oral lökokeratoz gözlenmez ve ek olarak seyrek kaş ve saçlar mevcuttur. Aynı zamanda, neonatal dişte bulunabilir (1). Hastamızda oral lökokeratoz bulunması ve ektodermal displazi komponentlerinin bulunmaması olgumuzun Pakionişi konjenita tip 1 olarak değerdendirilmesinde yardımcı olmuştur.

Otozomal dominant kalıtım modeli ile seyreden bu hastalıkta, olası gebeliklerde tekrar riski; anne ve baba etkilenmemiş olduğundan; gonadal mozaisizm riskine (%1-1.5) eşit olacaktır. Olgunun kendi çocukları için ise tekrarlama olasılığı %50'dir.

İlerleyen dönemlerde larinksin posteriyor komissür tutulumu ve özefagiyal tutulum (%14) nedeniyle seste kısıtlıma ve disfaji görülebilir (1,4). Bu nedenle, mevcut klinik bulgular nedeniyle dermatoloji ve olası komplikasyonların takibi için KBB konsültasyonu önerilir.

Kaynaklar

1. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes Affecting the Skin and Mucosa. In: Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM eds. Syndromes of the Head and Neck. 4th ed. New York: Oxford University Press; 2001. p.532-6.
2. Bowden PE, Haley JL, Kansky A, Rothnagel JA, Jones DO, Turner RJ. Mutation of a type II keratin gene (K6a) in pachyonychia congenita. *Nat Genet* 1995;10:363-5.
3. Fujimoto W, Nakanishi G, Hirakawa S, Nakanishi T, Shimo T, Takigawa M et al. Pachyonychia congenita type 2, keratin 17 mutations in a Japanese case. *J Am Acad Dermatol* 1998; 38:1007-9.
4. McLean WH, Rugg EL, Lunny DP, Morley SM, Lane EB, Swensson O et al. Keratin 16 and keratin 17 mutations cause pachyonychia congenita. *Nat Genet* 1995;9:273-8.
5. Leachman SA, Kaspar RL, Fleckman P, Florell SR, Smith FJ, McLean WH et al. Clinical and pathological features of pachyonychia congenita. *J Investig Dermatol Symp Proc* 2005;10:3-17.
6. Thormann J, Kobayasi T. Pachyonychia congenita Jadassohn- Lewandowsky: A disorder of keratinization. *Acta Derm Venerol* 1977;57:63-7.
7. Su WP, Chun SI, Hammond DE, Gordon H. Pachyonychia congenita: A clinical study of 12 cases and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1990;7:33-8.
8. Moldenhauer E, Ernst K. Das Jadassohn-Lewandowsky-Syndrom. *Hautarzt* 1968;19:441-7.
9. Stieglitz JB, Centerwall WR. Pachyonychia congenita (Jadassohn-Lewandowsky syndrome): A seventeen member, four generation pedigree with unusual respiratory and dental involvement. *Am J Med Genet* 1983; 14:21-8.